

扭轉宿命的基因細胞治療 — 人物專訪胡務亮教授

撰文 | 徐伊亭
攝影 | 謝詒棻

轉摘於

<http://case.ntu.edu.tw/blog/?p=12332&cpage=1#comment-4315>
科學教育中心



本次「扭轉宿命的基因細胞治療」的演講裡，胡教授將會以遺傳疾病本身做為一個出發點，也會跟大家介紹細胞治療、基因治療的原理和原則。

醫學研究生涯

胡務亮教授，台大醫學院小兒部的主治醫師，專長為小兒遺傳及先天代謝異常疾病，嚴肅冰冷的外表下卻有一顆炙熱且溫暖的心。

胡教授平常除了做研究外，也熱愛運動，因為他認為，維持健康就一定要運動。胡教授補充說道，以前小孩還小的時候，會陪他們溜直排輪、騎腳踏車，而今小孩都已長大，因此現在最常做的運動就是去游泳。

被問到為什麼會想念醫學系？胡教授說，除了本身的興趣外，受到父親長年生病及糖尿病家族病史的影響，高中畢業後便毅然決定踏進醫學的領域。而在整個醫學領域方面，胡教授表示因為自己喜歡小孩子的緣故，選擇了小兒科，之後又以小兒遺傳為次專科，主要原因在於遺傳這個領域較重視研究，而自己是對「醫學研究」的部分較感興趣。

在進入遺傳的第一年，胡教授即前往美國的約翰霍普金斯(Johns Hopkins)學習，在那邊看到很多先進的治療，像是對於一些先天代謝異常疾病的處理。胡教授更進一步說，約翰霍普金斯research(研究)的風氣讓他大開眼界。胡教授表示，在約翰霍普金斯研究學習的那段時間，對他來說造成了很深遠的影響。

回到臺灣後，胡教授開始從事新生兒篩檢的工作，胡教授得意地說，「臺灣的新生兒篩檢是跟日本學的，但是現在臺灣的新生兒篩檢幾乎領先世界，這是過去十年來努力的成果。」藉著篩檢及治療的過程，增加了整個國際上的交流，也瞭解到國際上科學界的新發展，並認識了一些可以合作的夥伴，因為這一層的關係，使臺灣最近在基因遺傳的研究方面有一些進展。

罕見的遺傳性疾病與新生兒篩檢

關於罕見的遺傳性疾病，胡教授表示曾幫助過腎上腺腦白質退化症（**adrenoleukodystrophy**，簡稱**ALD**）^[1]的病童，針對此疾病的治療與後續醫療照護都曾從中給予建議與協助。胡教授也另外提到一種罕見的遺傳性疾病—「尼曼匹克症」。胡教授說，尼曼匹克症其實跟腎上腺腦白質退化症(**ALD**)很像，也是一種腦部的退化性疾病。它是隱性遺傳，父母親各一半的機率。經由臨床試驗的結果得知，尼曼匹克症的患者可以藉由「高雪氏症」的藥使病情得到控制。「不過由於早年健保局也不給藥，所以我們就結合了社會的力量、罕見疾病基金會的力量，後來國健局有出一些錢，就開始做一些治療，等治療有一些成果出來之後，健保才開始有給付。」胡教授在國內積極地替病人爭取使用這些藥物，對於罕見的遺傳性疾病貢獻不遺餘力。

「那麼，這些罕見的遺傳性疾病有辦法透過基因檢測預先知道嗎？」我問。

胡教授說，目前有在思考所謂的新生兒篩檢，但其實基因檢測也是一種診斷(**diagnosis**)，罕見的遺傳性疾病發生率可能是十萬分之一，也就是說人有兩萬五千個基因，那麼對於這種十萬分之一的疾病，必須要去做多少的診斷是有必要去思考的。罕見的遺傳性疾病目前已知的可能有幾百種，就目前的技術來講，如此罕見的遺傳性疾病其實沒有辦法做事前的防備。

細胞治療與基因治療

本次「扭轉宿命的基因細胞治療」的演講裡，胡教授將會以遺傳疾病本身做為一個出發點，進而談到細胞治療和基因治療的整個發展過程。他認為，遺傳疾病的好處是：可以很清楚地知道它的變因是什麼，清楚地知道這個變因會引起什麼樣的後續變化，尤其是基因治療，在遺傳疾病或是單基因的疾病^[2]上面，目前的確有一個很顯著的進展在裡面。

此外，胡教授也會跟大家介紹細胞治療、基因治療的原理和原則。胡教授說，其實細胞治療很早以前就在做了，像是「器官移植」和「骨髓移植」都是所謂的細胞治療。

新的細胞治療指的則是其它的細胞，比如說病人之前存的「臍帶細胞」，最新的想法是用病人的細胞，然後把它做一些改造、改進或是修復，之後再放回病人的體內。目前最新的研究是就是關於幹細胞的研究。

胡教授指出，幹細胞的研究在過去有非常多的倫理上的議題，因為都是用所謂的胚胎幹細胞，製作胚胎幹細胞往往要破壞兩週齡以內的胚胎—人的胚胎，倫理的爭議就起源於此。

目前的發展已經可以將「體細胞」轉為幹細胞，再進行下一步的細胞治療。體細胞就是我們的皮膚、口腔.....，目前還在研究階段，但卻令人非常地興奮。今年(2012年)的諾貝爾生醫獎得主山中伸彌 (Shinya Yamanaka) 和戈登 (John Gurdon)，就是用體細胞來治療疾病，把體細胞變成胚胎幹細胞的技術是一個很重大的發現。

在基因治療這一方面，概念上非常的簡單。從人類基因體計畫（**Human Genome Project**）之後，基因治療在目前已經慢慢地成熟，因為已經有一些臨床的應用，雖然都還在臨床試驗的階段。

其實在歐洲已經有第一個基因治療的產品，被允許成為一個藥品。簡單的基因治療就是做一些補充，胡教授表示將會在演講中舉一些比較顯著的例子來說明：「基因治療也是有無窮想像的，可以試著用不一樣的角度、不一樣的方式去影響人類的基因，去改變基因的表現。」

胡教授認為，基因治療是非常有趣的議題，可以讓大家都知道目前科技的尖端發展，也讓大家相信其實在這些領域還有很多的事情可以做。胡教授期盼藉由本場演講，鼓勵臺灣的年輕學子能夠往這方面繼續的發展。

[1]腎上腺腦白質退化症是一種罕見的遺傳性疾病，患者需要長期服用特別的油，以減緩神經病變的進展。

[2]所謂的遺傳性疾病，是指遺傳因素佔主要發病原因某些疾病。依據造成遺傳性疾病的原因又可以將其區分成：單一基因缺陷的遺傳疾病、染色體變異所引起的遺傳疾病及由多重基因共同影響所造成的遺傳疾病及粒線體基因的變異所引起的疾病。其中因單一基因缺陷而引起的遺傳疾病又稱為孟德爾型病症。